

行政院衛生署國民健康局・罕見疾病基金會 與您一同用心關懷  
不一樣的基因傳遞，給了生命一個意外

#### 認識罕見遺傳疾病

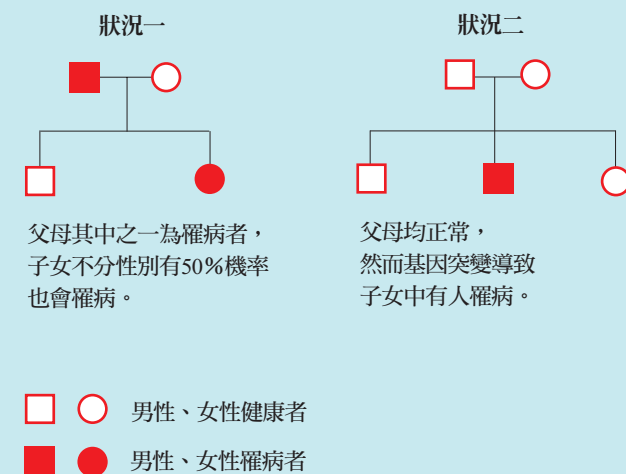
罕見遺傳疾病不是怪病、更不應予以歧視。別因它「罕見」，就「輕忽」它。

「罕見遺傳疾病」，是生命傳承中的小小意外。人體內約有三萬五千個基因，藉著DNA（去氧核糖核酸）準確的複製，把基因代代相傳。不過，其中若有基因發生變異，就可能在傳宗接代時，將有缺陷的基因帶給子女，造成遺傳性疾病。

在台灣，罕見疾病的定義是發生率在萬分之一以下的疾病。全世界已知有一萬一千多種人類遺傳疾病，其中大多非常罕見。罕見遺傳疾病發生機率雖小，卻是生命傳承中無可避免的遺憾。雖然這不幸只降臨在少數人身上，卻是每個人都必須承擔的風險。

#### Treacher Collins氏症候群之遺傳方式

##### 體染色體顯性遺傳



#### 幽暗的罕病小徑上，但見他的光與熱

##### 罕見遺傳疾病個案

#### 人小心志高 罕病兒也能成運動健將

小玉出生的時候，因為外觀明顯異常，經過醫院內小兒科醫師及耳鼻喉科醫師的會診後，診斷出是Treacher Collins氏症候群的患者，醫師擔心她有無法呼吸或餵食困難的狀況，因此一出生就被送到加護病房住了十多天。剛開始，媽媽很不能接受小玉的狀況，但爸爸每天到加護病房去看小玉，並發現她的情況越來越好。之後媽媽才慢慢從失望、否認轉為接受，開始跟小玉產生連結。

因為疾病的關係，小玉的外觀跟一般小朋友不太一樣，耳朵外廓也比較小，需要配戴助聽器來輔助聽力。為了讓小玉能在學校順利上課，當小玉就讀幼稚園時，媽媽就先跟班級和學校輔導老師溝通好，讓老師瞭解小玉的狀況。到了一、二年級，媽媽還特地到小玉就讀的國小，把小玉的情況告訴每個班級的同學，跟小朋友們解釋小玉跟其他人不太一樣的原因。所以當小朋友問到為什麼小玉長得不一樣時，媽媽就回答說：「是因為小玉在媽媽的肚子裡面耳朵沒吸收到養分的關係喔！」媽媽的用心，讓小玉在學校適應良好，與同學、老師的互動都相當愉快。校方也很認同小玉，甚至拿她當示範教材，教導同學如何與不一樣的小朋友相處。雖然一般大眾還是會帶著不瞭解的眼光看她，但媽媽都會告訴小玉，無須在意他人的眼光。

不同於一般同年齡的女孩子，小玉是運動健將，游泳、羽球及田徑都難不倒她，不但得過大大小小的獎項，現在已經成為中華民國聽障運動協會重點培訓選手，不但入選2006年新德里亞太聽障羽球錦標賽國家代表隊選手，目標更放眼在「2009年台北聽障奧林匹克運動會」。媽媽表示，小玉比起一般罹患罕病的小朋友幸運許多，因為她可以運動，並且樂在其中。一般的罕病小朋友身體都相對的虛弱許多，運動簡直是不可及的夢想。

問到小玉的志願，她歪著頭、笑著說要從事跟運動相關的行業。運動不但讓她強健身體，帶來成就感與自信心，也讓她小小年紀就從運動中學習到持續努力的重要性，以及不半途而廢的精神。更因為爸爸媽媽專注的愛，讓小玉不因疾病而造成心裡的陰影。小玉快快樂樂地成長，就是爸爸媽媽最大的期望。

#### Treacher Collins氏症候群

##### 罕見遺傳疾病(四十六)



Treacher Collins氏症候群是一種先天性臉頰骨及下頷骨發育不全疾病，又稱為「下頷骨顏面發育不全」，屬於體染色體顯性遺傳疾病，致病原因為第五對染色體上的TCOF1基因（位在5q32-33.1）發生缺陷所致，大部分患者是基因偶發性突變而罹病，另一部分患者具有家族史，意即遺傳自父母親其中一人之缺陷基因。此疾病臨床症狀差異很大，許多成人患者症狀十分輕微，不易診斷出來，待生育患童才發現自身亦為患者。

此疾病症狀如下：

1. 臉部外觀異常：下眼瞼呈V字型缺陷（Coloboma）或下垂、眼睛下垂、部分患者有斜視；顴骨發育不全或缺失；嘴巴大、顎裂、下巴小；部分患者外耳小或構型異常並伴隨聽力缺損；頭髮生長延伸至兩頰（鬢毛）。
2. 呼吸道狹小：咽管及鼻咽管狹小，以及發育不全的下頷造成舌頭位置向後移動，造成呼吸道狹小，睡眠時無法獲得充足的氧氣，導致突然呼吸暫停，而有睡眠窒息（Sleep Apnea）情形發生。
3. 智能及生長：患者生長發育及智能正常，少數患者有發展遲緩問題，多因聽力損傷導致學習及溝通困難。

在診斷上可分為兩方面：

1. 臨床診斷：臉部特徵通常為診斷的第一步驟，X光攝影可發現顴骨發育不良或缺失。聽力檢查可早期發現患童是否有聽力障礙。
2. 基因檢查：可利用分子生物技術，分析TCOF1基因是否有缺陷，亦可運用於產前遺傳診斷。

治療部分在嬰兒期需注意顏面異常是否影響呼吸。其他治療首重聽力缺損修補與語言治療，聽力障礙可能會造成患者學習及溝通困難。顏面顴骨手術可改善患者面部外觀異常。少數患者有斜視現象，須配合眼科醫師做矯正。因下頷骨發育不全，影響牙齒發育及排列，應定期接受牙醫檢查，必要得裝置假牙。此外，照顧此疾病患者必須配合多方面的專家長期追蹤，包括耳鼻喉科、眼科、牙科、整形外科等。

一般而言，患者擁有正常智能，其存活生命亦不受影響。然而顏面外觀的異常，影響患者自我肯定，進而影響就學、就業及社交活動，因此心理輔導及家人支持極為重要。



## 懷抱獨一無二的小生命， 用愛伴他長大

### 掌握罕見遺傳疾病

擁有一個健康寶寶是何等地幸福。雖然我們無法抗拒生命傳承中偶發的遺憾，但是，別輕易放棄對「罕見疾病」知的權利與愛的義務。

#### ●未罹患罕見疾病的多數社會大眾：

敞開心胸認識罕見疾病，給予患者多一些關懷與尊重。

#### ●已罹患罕見疾病者：

正確認識自身疾病的成因，把握治療契機。

#### ●準備孕育下一代的準父母：

##### •無家族病史者——

配合產前檢查，絕大多數家長均能如願擁有健康的下一代，但仍有百分之三的機率產出缺陷兒，其中又有百分之零點五至一，可能患有罕見遺傳疾病。這是生兒育女無可避免的風險。

##### •有家族病史者——

做產前遺傳檢查、諮詢與生化遺傳檢驗，以獲得充分之資訊，決定是否生育。若選擇懷孕，可於懷孕初期追蹤胎兒的遺傳狀況，若此胎罹患遺傳疾病，則應尋求專業諮詢，以評估自身狀況與未來照護能力，決定是否生下胎兒。

每個小生命都是獨特且彌足珍貴的；在遺傳醫學日新月異下，即使有小小的缺憾，若能及早發現，便可把握契機進行早期療育。對生命的堅持，無悔的付出，才是為人父母至愛的表現。

## 你不能避免百分之三的傳承缺憾 但你可掌握百分之百的生命價值

### 遺傳醫療諮詢單位

- 衛生署國民健康局罕見疾病諮詢單一窗口 04-2255-0177
- 財團法人罕見疾病基金會 02-2521-0717
- 衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	電話
台灣大學醫學院附設醫院	02-23123456#6708
台北榮民總醫院	02-28712121#3292
馬偕紀念醫院	02-25433535#2548
台中榮民總醫院	04-23592525#5938
中山醫學大學附設醫院	04-24739595#32337
中國醫藥大學附設醫院	04-22052121#2128
成功大學醫學院附設醫院	06-2353535#3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	07-3121101#7801 07-3114995
花蓮慈濟綜合醫院	03-8561825#3602
彰化基督教醫院	04-7238595#5263

- 國防醫學中心 02-8792-3311
- 台北醫學大學附設醫院 02-2737-2181
- 台北市立聯合醫院婦幼院區 02-2389-9652
- 長庚紀念醫院林口分院 03-3281200#8916
- 高雄榮民總醫院 07-342-2121
- 長庚醫院高雄院區 07-731-7123
- 佛教慈濟綜合醫院台北分院 02-6628-9779



#### 行政院衛生署國民健康局

地址：408台中市南屯區黎明路二段503號5F  
電話：(04)2255-0177 傳真：(04)2254-5145  
網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>



#### 財團法人罕見疾病基金會

地址：104台北市中山北路二段52號10樓  
電話：(02) 2521-0717 傳真：(02) 2567-3560  
網址：<http://www.tfrd.org.tw>

95.11 第一版15,000份

認識罕見遺傳疾病 系列: 46

# Treacher Collins 氏症候群

# Treacher Collins Syndrome

## 愛與尊重

讓缺陷的生命，不再遺憾

行政院衛生署國民健康局·罕見疾病基金會  
與您一同用心關懷